



Sylabus na rok akademicki: 2021/2022													
Cykl kształcenia: 2018/2019 – 2023/2024													
Opis przedmiotu kształcenia													
Nazwa przedmiotu	GENETYKA KLINICZNA Clinical Genetics								Grupa szczegółowych efektów uczenia się				
									Grupa zajęć (kod grupy) C	Nazwa grupy Nauki przedkliniczne			
Wydział	Wydział Lekarski												
Kierunek studiów	Lekarski												
Poziom studiów	<input checked="" type="checkbox"/> jednolite magisterskie <input type="checkbox"/> I stopnia <input type="checkbox"/> II stopnia <input type="checkbox"/> III stopnia <input type="checkbox"/> podyplomowe												
Forma studiów	<input checked="" type="checkbox"/> stacjonarne <input checked="" type="checkbox"/> niestacjonarne												
Rok studiów	IV							Semestr studiów:	<input type="checkbox"/> zimowy <input checked="" type="checkbox"/> letni				
Typ przedmiotu	<input checked="" type="checkbox"/> obowiązkowy <input type="checkbox"/> ograniczonego wyboru <input type="checkbox"/> wolnego wyboru/ fakultatywny												
Język wykładowy	<input checked="" type="checkbox"/> polski <input type="checkbox"/> angielski												
Liczba godzin													
Forma kształcenia													
	Wykłady (WY)	Seminaria (SE)	Ćwiczenia audytorne (CA)	Ćwiczenia kierunkowe - niekliniczne (CN)	Ćwiczenia kliniczne (CK)	Ćwiczenia laboratoryjne (CL)	Ćwiczenia w warunkach symulowanych (CS)	Zajęcia praktyczne przy pacjencie (PP)	Lektoraty (LE)	Zajęcia wychowania fizycznego (WF)	Praktyki zawodowe (PZ)	Samokształcenie kierowane (SK)	E-learning (EL)
Semestr zimowy:													
..... (Nazwa jednostki realizującej przedmiot)													
Kształcenie bezpośrednie ¹													

¹

Kształcenie prowadzone z bezpośrednim udziałem nauczycieli akademickich lub innych osób prowadzących zajęcia

Kształcenie zdalne ²														
Semestr letni:														
Katedra i Zakład Genetyki														
Kształcenie bezpośrednie				50										
Kształcenie zdalne	20													
Razem w roku:														
Katedra i Zakład Genetyki														
Kształcenie bezpośrednie				50										
Kształcenie zdalne	20													
Cele kształcenia: (max. 6 pozycji)														
C1. Poznanie zasad dziedziczenia, etiologii, symptomatologii i postępowania lekarskiego w chorobach o podłożu genetycznym														
C2. Opanowanie specjalistycznego mianownictwa dysmorfologicznego oraz zasad opisywania i interpretacji wyników badań genetycznych														
C3. Poznanie i wykorzystanie w praktyce umiejętności określenia wskazań do wykonania poszczególnych badań genetycznych w diagnostyce pre- i postnatalnej.														
C4. Opanowanie umiejętności prowadzenia wywiadu, badania i udzielania porad genetycznych														
C5. Zapoznanie z problemami etyczno-moralnymi i prawnymi związanymi z diagnostyką i poradnictwem genetycznym														
C6. Kształtowanie kompetencji społecznych, potrzebnych do wykonywania zawodu lekarza, zgodnie z sylwetką absolwenta														
Efekty uczenia się dla przedmiotu w odniesieniu do metod weryfikacji zamierzonych efektów uczenia się oraz formy realizacji zajęć:														
Numer szczegółowego efektu uczenia się	Student, który zaliczy przedmiot wie/umie/potrafi			Metody weryfikacji osiągnięcia zamierzonych efektów uczenia się	Forma zajęć dydaktycznych * wpisz symbol									
CW1	zna podstawowe pojęcia z zakresu genetyki			test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN									
CW2	opisuje zjawiska sprzężenia i współdziałania genów			test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN									
CW3	opisuje prawidłowy kariotyp człowieka oraz różne typy determinacji płci			test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN									
CW4	opisuje budowę chromosomów oraz molekularne podłoże mutagenyzy;			test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN									
CW5	zna zasady dziedziczenia różnej liczby cech, dziedziczenia cech ilościowych, niezależnego dziedziczenia cech oraz dziedziczenia pozajądrowej informacji genetycznej;			test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN									
CW7	opisuje aberracje autosomów i heterosomów będące przyczyną chorób, w tym nowotworów onkogenyzy;			test, odpowiedź ustna,	WY CN									

		kolokwium, egzamin pisemny	
CW8	zna czynniki wpływające na pierwotną i wtórną równowagę genetyczną populacji;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
CW9	zna podstawy diagnostyki mutacji genowych i chromosomowych odpowiedzialnych za choroby dziedziczne oraz nabyte, w tym nowotworowe;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	WY CN
CW33	czynniki chorobotwórcze zewnętrzne i wewnętrzne, modyfikowalne i niemodyfikowalne;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	CN
CU1	analizuje krzyżówki genetyczne oraz rodowody cech i chorób człowieka, a także ocenia ryzyko urodzenia się dziecka z aberracjami chromosomowymi;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	CN
CU2	identyfikuje wskazania do wykonania badań prenatalnych;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny	CN
CU3	podejmuje decyzję o potrzebie wykonania badań cytogenetycznych i molekularnych;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, obserwacja pracy studenta, egzamin pisemny	CN
CU4	wykonuje pomiary morfometryczne, analizuje morfogram i zapisuje kariotypy chorób;	test, odpowiedź ustna, kolokwium, obserwacja pracy studenta, egzamin pisemny	CN
CU5	szacuje ryzyko ujawnienia się danej choroby u potomstwa w oparciu o predyspozycje rodzinne i wpływ czynników środowiskowych	test, odpowiedź ustna, kolokwium, egzamin pisemny, Obserwacja pracy studenta,	CN

* WY - wykład; SE - seminarium; CA - ćwiczenia audytoryjne; CN - ćwiczenia kierunkowe-niekliniczne; CK - ćwiczenia kliniczne; CL - ćwiczenia laboratoryjne; CS - ćwiczenia w warunkach symulowanych; PP - zajęcia praktyczne przy pacjencie; LE - lektoraty, WF - zajęcia wychowania fizycznego; PZ - praktyki zawodowe; SK - samokształcenie kierowane, EL - E-learning

Nakład pracy studenta (bilans punktów ECTS):

Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie itp.)	Obciążenie studenta
1. Godziny w kontakcie bezpośrednim:	50
2. Godziny w kształceniu zdalnym:	20
3. Godziny indywidualnej pracy własnej studenta:	109
4. Godziny samokształcenia kierowanego:	n/d
Sumaryczny nakład pracy studenta:	179

Punkty ECTS za przedmiot:	4,0
Treść zajęć: (proszę wpisać hasłowo tematykę poszczególnych zajęć z podziałem na formę zajęć dydaktycznych, pamiętając, aby przekładała się ona na zamierzone efekty uczenia się)	
<p>Wykłady</p> <p>1. Wprowadzenie do genetyki nowotworów. Teoria kancerogenezy, geny o wysokiej, średniej i niskiej penetracji. 2. Zespoły niestabilności chromosomów. 3. Podstawy genetyczne zespołów dziedzicznej predyspozycji do raków piersi i jajnika, diagnostyka, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 4. Podstawy genetyczne zespołów dziedzicznej predyspozycji do nowotworów jelita grubego, diagnostyka, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 5. Podstawy genetyczne neurofibromatozy typu I i 2 (NF1 i NF2). Diagnostyka, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 6. Zespoły Li-Fraumeni, von Hippel Lindau i mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej. Diagnostyka, postępowanie i poradnictwo genetyczne. 7. Podstawy genetyczne zespołów dziedzicznej predyspozycji do nowotworów wieku dziecięcego. 8. Genetyka nowotworów sporadycznych. Mutagenesa, karcynogeneza, teratogeneza. 9. Podstawy medycyny personalizowanej w onkologii. 10. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na raka piersi i jajnika. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 11. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na raka jelita grubego. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 12. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na czerniaka. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 13. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na raka płuc. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 14. Zasady postępowania personalizowanego w opiece nad pacjentami chorującymi na glejaki mózgu. Zmiany genetyczne w komórkach guza, o podstawowym znaczeniu w doborze leczenia, rokowaniu i prognozowaniu przebiegu klinicznego choroby. 15. Zasady etyczne w postępowaniu personalizowanym w onkologii.</p>	
<p>Seminaria</p> <p>Nie dotyczy</p>	
<p>Ćwiczenia- 50 h</p> <p>CN1. Organizacja ćwiczeń. Zasady zaliczenia przedmiotu.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Podstawy genetyki klinicznej - Podstawy dysmorfologii <p>CN2. Choroby wywołane aberracjami liczbowymi chromosomów</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cytogenetyka klasyczna - Choroby wywołane aberracjami strukturalnymi chromosomów - Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów płci. - Cytogenetyka molekularna <p>CN3. Zaburzenia płodności</p> <ul style="list-style-type: none"> - Diagnostyka prenatalna - Metody biologii molekularnej w diagnostyce genetycznej <p>CN4. Choroby mono- i wielogenowe</p> <ul style="list-style-type: none"> - Choroby dziedziczone autosomalnie dominująco <p>CN5. Choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie:</p> <p>CN6. Choroby sprzężone z chromosomem X.</p> <p>CN7. Onkogenetyka</p> <ul style="list-style-type: none"> - Badania molekularne w nowotworach. <p>CN8. Zaburzenia różnicowania płci:</p> <p>CN9. Dziedziczenie wieloczynnikowe.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Teratogenesa <p>CN10. Algorytmy postępowania w praktyce</p>	

Zaliczenie przedmiotu. Kolokwium poprawkowe.	
Inne Nie dotyczy	
Literatura podstawowa: (wymienić wg istotności, nie więcej niż 3 pozycje) 1. Genetyczne uwarunkowane zaburzenia rozwoju u dzieci, pod redakcją R. Śmigła, K. Szczałuby, Warszawa 2021. 2. Genetyka Medyczna –Lynn B. Jorde, Johan C. Carey, Michael J. Bamshad, Pod redakcją B. Kałużewskiego Warszawa 2013 3. Genetyka medyczna – E. S. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith, pod redakcją A. Latos-Bieleńskiej, Warszawa 2011 Podręczniki uzupełniające: 1. Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna. L. Korniszewski. PZWL 2005. 2. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod redakcją J. Bala. PWN Warszawa 2011 3. Onkogenetyka - Skrypt dla studentów pod red. A. Stembalskiej, K. Pesz i MM. Sąsiadek Wyd. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu 2019	
Warunki wstępne: (minimalne warunki, jakie powinien student spełnić przed przystąpieniem do przedmiotu) Znajomość podstaw genetyki ogólnej i molekularnej oraz zasad dziedziczenia	
Warunki uzyskania zaliczenia przedmiotu: (określić formę, kryteria i warunki zaliczenia zajęć wchodzących w zakres przedmiotu, zasady dopuszczenia do egzaminu końcowego teoretycznego lub praktycznego, jego formę oraz wymagania jakie student powinien spełnić by go zdać, a także kryteria na poszczególne oceny) Zaliczenia odbywają się w bezpośrednim kontakcie z nauczycielem akademickim lub przy użyciu środków komunikacji elektronicznej. Forma zaliczeń: Kolokwia pisemne, odpowiedzi ustne, krótkie ustrukturyzowane pytania, zadania problemowe, studium przypadku, test. Warunkiem zaliczenia ćwiczeń jest uzyskanie pozytywnej oceny i 100% obecności na ćwiczeniach. Możliwość odrobienia ćwiczeń w tygodniu odróbkowym istnieje tylko w przypadku opuszczenia poniżej 30% ćwiczeń.	
Ocena:	Kryteria zaliczenia przedmiotu na ocenę³
Bardzo dobra (5,0)	Średnia ocen 4,6-5,0
Ponad dobra (4,5)	Średnia ocen 4,3-4,5
Dobra (4,0)	Średnia ocen 3,8-4,2
Dość dobra (3,5)	Średnia ocen 3,2-3,7
Dostateczna (3,0)	Średnia ocen 3,0-3,2
	Kryteria zaliczenia przedmiotu na zaliczenie (bez oceny) Błąd! Nie zdefiniowano zakładki.
zaliczenie	Nie dotyczy

Ocena:	Kryteria oceny z egzaminu Błąd! Nie zdefiniowano zakładki.
Bardzo dobra (5,0)	>93 % prawidłowych odpowiedzi testowych
Ponad dobra (4,5)	85-92 % prawidłowych odpowiedzi testowych
Dobra (4,0)	77-84 % prawidłowych odpowiedzi testowych
Dość dobra (3,5)	69-76 % prawidłowych odpowiedzi testowych
Dostateczna (3,0)	62-68 % prawidłowych odpowiedzi testowych

³ Weryfikacja musi obejmować wszystkie efekty uczenia się, realizowane podczas wszystkich form kształcenia w ramach danego przedmiotu.

Nazwa jednostki prowadzącej przedmiot:	Katedra i Zakład Genetyki
Adres jednostki:	ul. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław
Numer telefonu:	717841256
E-mail:	ryszard.slezak@umed.wroc.pl

Osoba odpowiedzialna za przedmiot:	prof. dr n. med. Maria Sasiadek
Numer telefonu:	717841255
E-mail:	maria.sasiadek@umed.wroc.pl

Wykaz osób prowadzących poszczególne zajęcia:

Imię i nazwisko	Stopień / tytuł naukowy lub zawodowy	Dyscyplina naukowa	Wykonywany zawód	Forma prowadzenia zajęć
Maria Sasiadek	prof. dr hab. n. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	wykłady
Ryszard Ślęzak	dr n. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Agnieszka Stembalska	dr n. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Karolina Pesz	dr n. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Stanisław Supplitt	lek. med.	Nauki medyczne	Lekarz- doktorant	ćwiczenia
Izabela Łaczmajska	dr hab. n. med.	Nauki medyczne	genetyk medyczny	ćwiczenia
Paweł Karpiński	dr n. med.	Nauki medyczne	genetyk medyczny	ćwiczenia
Anna Doraczyńska-Kowalik	lek. med.	Nauki medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Gabriela Janus-Szymańska	lek. med.	Nauki Medyczne	genetyk kliniczny	ćwiczenia
Sara Zięba	lek. med.	Nauki medyczne	Lekarz- doktorantka	ćwiczenia

Data opracowania sylabusa

24-06-2021

Imię i nazwisko autora (autorów) sylabusa:

Dr Ryszard Ślęzak

**Podpis Kierownika/ów jednostki/ek
Prowadzącej/yh zajęcia**

.....

Podpis Dziekana wydziału zlecającego przedmiot:

.....